

La holoprosencefalia es una secuencia malformativa, embriológicamente es un defecto a nivel del mesodermo precordial y como tal diversos grados que van desde severos hasta casos menos leves como hipotelorismo con diversos grados de defecto de línea media. La causa es variable incluyendo desde anomalías cromosómicas tales como el Síndrome de Patau hasta genopatías de tipo dominante, recesiva o ligada a X recesiva.

En nuestro caso como la pareja no presenta antecedentes familiares y son primos en tercer grado de consanguinidad nos inclinamos por una etiología autosómica recesiva aunque como antes mencionamos la mayor incidencia es de tipo multifactorial, asociada a grupos familiares de estrato social bajo y cuyo factor preponderante es la desnutrición.

CÓMO IDENTIFICAR GENES

PINEDA-TRUJILLO, N.

Grupo de Genética Molecular "GENMOL", Universidad de Antioquia.
nikomol@eudoramail.com

En esta era de la genética, cada vez, es más posible que tengamos las herramientas de la Genética Molecular a nuestra disposición. La metodología del clonaje posicional, la cual termina con el aislamiento y caracterización de genes que contienen variantes asociadas a la característica estudiada, se inicia con la identificación de la región cromosómica que contiene el gen (o genes) responsables del fenotipo estudiado. Estas regiones son identificadas en la actualidad a través de dos metodologías generales: Las paramétricas y las No-paramétricas. En general, las primeras arrojan valores de ligamiento (Lod score) y son más robustas, mientras que las segundas arrojan valores de asociación "alélica". La aplicación de estas metodologías permiten la economía de recursos al identificar a ciencia cierta, de modo indirecto, si determinado gen es o no el causante de la característica estudiada, pues de otro modo siempre cabría la posibilidad de que la heterogeneidad genética esté afectando el fenotipo estudiado. El secuenciamiento de bases de la región codificante de un gen (exones) es un procedimiento bastante costoso, por tanto vale la pena estar seguros a priori de cual es el gen que contiene los polimorfismos o mutaciones que estamos buscando. Estas metodologías se facilitan en la actualidad dada la disponibilidad de mapas densos de marcadores polimórficos como STRs (microsatélites o Short Tandem Repeats) y SNPs (Single Nucleotide Polymorphisms).

ESTRUCTURA GENÉTICA DEL PUMA (*Puma concolor*) EN COLOMBIA, PERÚ Y BOLIVIA MEDIANTE MARCADORES MICROSATÉLITES

PAYÁN, C., RUIZ-GARCÍA, M.

Genética de Poblaciones, Biología Evolutiva, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia. mruiz@javeriana.edu.co

Un total de 50 pumas (*Puma concolor*) procedentes de Colombia, Perú y Bolivia fueron analizados para 7 marcadores microsatélites (Fca 08, 43, 45, 96, 126, 176, 391). El ADN fue obtenido a partir de muestras de pelo, sangre y trocitos de pieles. Los marcadores en los que se detectó un mayor número de alelos fueron Fca 391 (16 alelos) y Fca 96 (13 alelos) mientras que Fca 45 (4

alelos) y Fca 176 (4 alelos) son los que presentaron un número más bajo de ellos. De forma similar a lo encontrado en los jaguares colombianos (Ruiz-García & Payán, 2002), todos los marcadores mostraron no estar en equilibrio Hardy-Weinberg mediante tests exactos por un fuerte exceso de homocigotos, con la excepción de Fca 08. Por el contrario, los conjuntos muestrales procedentes de Perú y Bolivia no dieron ningún tipo de desviación H-W. Esto puede ser explicado por la existencia de efecto Wahlund en Colombia y no en los otros 2 países y/o porque el número muestral de animales de Perú y Bolivia es mucho más pequeño y las muestras procedieron de zonas geográficas muy específicas, donde no se da efecto de subdivisión. La variabilidad genética promedio en los pumas resultó ligeramente inferior ($H=0.66$) a la encontrada en los jaguares ($H=0.82$). Las tres poblaciones analizadas de pumas mostraron una heterogeneidad molecular significativa para los marcadores Fca 96 ($P=0.00008$), Fca 126 ($P=0.0374$), Fca 45 ($P=0.0219$) y Fca 391 ($P=0.024$), con lo cual es posible discriminar pumas de esos países con esos marcadores. El flujo génico entre las 3 poblaciones con el método de Slatkin (1985) fue de 1.1, lo que indica que no existe un aislamiento reproductivo total entre esas poblaciones. El número efectivo de pumas en Colombia fue calculado a partir de $E(q)=4Nem$ con la tasa de mutación por generación de 2.5×10^{-4} , obteniéndose un valor de 36.456 ejemplares. A partir de las heterocigocidades con IAM y SMM, los valores son significativamente menores oscilando entre 1.931 a 3.795 ejemplares. Estrategias conservacionistas son discutidas en relación a los resultados genéticos obtenidos.

CINÉTICA HEMATOPOYÉTICA EN TILAPIA ROJA (*Oreochromis* sp): MODELO BASADO EN EL EFECTO GENOTÓXICO CON RADIACIÓN IONIZANTE

PEÑALOZA, M., PALACIO, J., CAMARGO, M.

Universidad de Antioquia, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales,
Instituto de Biología, Medellín. mcamargo@epm.net.co

Para elaborar un programa de biomonitoreo en peces se requiere conocer la cinética hematopoyética en estos organismos y detectar el daño en la sangre circulante. La frecuencia de formación de micronúcleos espontánea e inducida en un tiempo determinado se necesita para confirmar la utilidad de estas especies para ensayos de genotoxicidad. En los peces, el órgano hematopoyético es la porción cefálica del riñón. Mediante el efecto clastogénico que produce la radiación ionizante a bajas dosis se puede determinar la cinética generativa de eritrocitos.

El objetivo de esta investigación es relacionar la formación de micronúcleos inducida por radiación ionizante con la cinética hematopoyética en tilapia roja.

Se realizaron experimentos con animales expuestos una sola vez a radiación ionizante en dos dosis (0,5 y 2 Gy) y a un control durante un periodo de 21 días. Se tomaron seis muestras de extendidos de eritrocitos de la porción cefálica del riñón y branquias de dos ejemplares por dosis del mismo animal, a los 1, 5, 9, 13, 17 y 21 días después de la exposición a la irradiación. Se cuantificó el número de micronúcleos por 1.000 eritrocitos viéndose que el daño, como es de esperar, se detecta primero en el órgano hematopoyético y luego en eritrocitos circulantes en branquias. La inducción máxima de micronúcleos se presentó a los veintiún días después de la irradiación de los peces por la producción de nuevos eritrocitos, con lo que se puede establecer que la técnica de inducción de micronúcleos con radiación ionizante es válida para evaluar la cinética hematopoyética en tilapia roja.

Esta investigación fue financiada con fondos de la Universidad de Antioquia CODI